

循環器系疾患分野

乳児特発性僧帽弁腱索断裂

1. 概要：

乳幼児特発性僧帽弁腱索断裂は、生来健康である乳児が、数日の感冒様症状に引き続いて突然の僧帽弁腱索断裂による重度な僧帽弁閉鎖不全を発症し、急速に呼吸循環不全に陥る疾患である。本疾患は原因が不明で、生後4-6ヶ月に乳児に多発し、過去の報告例のほとんどが日本人乳児であるという特徴をも持つ。発症早期に的確に診断されて専門施設で適切な外科治療がなされないと、急性左心不全により短期間に死亡したり、機械弁置換術を余儀なくされたり、神経学的後遺症を残したりなど、子どもたちの生涯にわたる重篤な続発症をきたすことが多い。しかしながら本疾患は国内外の小児科の教科書に独立した疾患として記載されておらず、一般小児科医も本疾患の存在を認識していないのが現状である。

2. 疫学：

平成22年度に実施された全国調査およびそれ以降に我々に報告された症例のまとめによると（Circulation 2014）、1995年から2013年までの間に全国で95例の発症があり、男女比は52：43であり、94例が1歳以下の乳児、その中でも生後4-6ヶ月の乳児が81例と全体の85%を占めていた。患児たちの生下時の体重は2.96kg（中央値）、発症時の体重は6.83kg（中央値）であり、生下時から発症時まで正常の発達と発育を示していた。

3. 原因：

僧帽弁腱索が突然に断裂する直接的な原因は不明である。発症の引き金と考えられる前駆的な所見として、川崎病、母親由来の抗SSA抗体、僧帽弁の粘液様変成、細菌性心内膜炎などが認められた。

4. 症状

2～3日の発熱、咳嗽、嘔吐などの感冒様の前駆症状に続き、突然に僧帽弁腱索が断裂する。重度の僧帽弁閉鎖不全により心拍出量の低下および著しい肺うっ血をきたし、短時間に多呼吸、陥没呼吸、呼吸困難、顔面蒼白、頻脈、ショック状態に陥る。通常、胸骨左縁第3肋間から心尖部にかけて収縮期逆流性心雑音が聴取される。心雑音の指摘のない乳児が急速に呼吸循環不全に陥り、新たな心雑音が聴取された場合には、本疾患を疑う。ただし急性左心不全による肺水腫のため、肺野に全体に湿性ラ音が聴取されて心雑音が聴き取りにくい場合があるので注意が必要である。本疾患は急激に発症するため、胸部X線所見にて心拡大が顕著でないことが多く、心疾患として認識されず、肺炎と初期診断する可能性があるため注意を要する。確定診断は、断層心エコーによる僧帽弁尖の顕著な逸脱、ドプラー断層による顕著な僧帽弁閉鎖不全により行う。断層心エコーで診断がつき次第、速やかに小児心臓手術が可能な施設に搬送することが必要。

5. 合併症

今回調べ得た95例では、重度な呼吸循環不全による死亡が8例確認されている。また重篤なショック症状に伴う中等度以上の有意な中枢神経系合併症が10例に認められた。

6. 治療法

呼吸循環不全に対して、利尿薬や強心薬の投与、必要に応じて人工換気など内科的集中治療を行う。これらの治療にもかかわらず呼吸状態および循環動態や代謝性アシドーシスの改善が見られない症例では、速やかに開心術を実施して僧帽弁腱索を人工腱索により修復する、もしくは断裂が広範囲におよび修復が困難と判断された場合には機械弁置換を行う。我々が調べた95例では、最終的に人工腱索を用いて修復できた症例は52例で、僧帽弁の機械弁置換を余儀なくされた症例は26例であった。

7. 研究班

乳児特発性僧帽弁腱索断裂の病態解明と治療法の確立に関する総合的研究班